

Les nouvelles de ce numéro ont été préparées par :
Pascale Briand
Jean-Claude Dreyfus
Jacques Fantini⁽¹⁾
Jean-Pierre Grünfeld
Axel Kahn
Dominique Labie⁽²⁾
Claude Matuchanski
Marc Peschanski

(1) Maître de conférences à l'université d'Aix-Marseille I, Faculté Saint-Charles, Case 31, place Victor-Hugo, 13331 Marseille Cedex 3, France.

(2) Institut Cochin de Génétique Moléculaire, Inserm U. 129, 24, rue du Faubourg-Saint-Jacques, 75014 Paris, France.

SOMMAIRE DES NOUVELLES BRÈVES

Spermatogenèse et activation de l'ubiquitine (p. 170).

Aspirine et mortalité par cancer du côlon (p. 175).

Efficacité partielle, à long terme, d'une thérapie génique dans un modèle animal d'hypercholestérolémie (p. 175).

Arthrites provoquées par l'expression de TNF (*tumor necrosis factor*) dans les articulations de souris transgéniques (p. 179).

Réponse immune et hépatite chez des rats après transfert *in vivo* d'ADN du virus de l'hépatite B (p. 179).

Étiologie de la maladie d'Alzheimer : les pelotons neuro-fibrillaires semblent un phénomène secondaire à l'apparition des plaques amyloïdes (p. 180).

La protéine CFTR de la mucoviscidose : un canal à chlore nécessitant une activation par l'AMP cyclique et une utilisation d'ATP (p. 180).

Localisation d'un syndrome de retard mental lié à l'X, différent du *locus* habituel (p. 180).

Le syndrome de Di George et son diagnostic prénatal (p. 182).

Le monoxyde d'azote et la tendance hémorragique de l'urémie (p. 182).

Épissage en *trans* et ARN anti-sens codant : les surprises du gène *c-myc* (p. 182).

Une mutation somatique de la protéine G_sα au cours de l'embryogenèse est responsable du syndrome de McCune-Albright (p. 184).

L'anti-oncogène p53 inhibe l'activité des promoteurs de divers oncogènes (p. 184).

Monoxyde d'azote (NO) et pouvoir métastatique des cellules cancéreuses (p. 184).

Interactions ADN-protéines *in vitro* et *in vivo* (p. 187).

Inhiber la synthèse du monoxyde d'azote pour traiter le choc septique ? (p. 187).

Le ciblage incorrect d'une enzyme est responsable d'une forme d'hyperoxalurie (p. 188).

Liaison du syndrome cardiaque du long espace QT au proto-oncogène *Harvey RAS-1* : une confirmation (p. 188).

Rôle possible d'une séquence polypyrimidique dans la commutation périnatale de l'expression des gènes *β-globine* (p. 188).

Le nombre de répétitions codées par le gène des prions est une cause de maladie de Creutzfeldt-Jakob (p. 189).

Vers un modèle animal de la mucoviscidose (p. 189).

Un herbicide bien nourrissant ! (p. 190).

Liaison à l'ADN de la protéine SRY (p. 190).

Un transposon humain en action

1. Kazazian HH, Wong C, Youssoufian H, Scott AF, Phillips TG, Antonarakis SE. Haemophilia A resulting from *de novo* insertion of L1 sequences represents a novel mechanism for mutation in man. *Nature* 1988 ; 332 : 164-6.
2. Dombroski PA, Mathias SL, Nanthakumar, Scott AF, Kazazian HH. Isolation of an active human transposable element. *Science* 1991 ; 254 : 1805-8.
3. Mathias SL, Scott AF, Kazazian HH, Boeke JD, Gabriel A. Reverse transcriptase is coded by a human transposable element. *Science* 1991 ; 254 : 1808-10.
4. Heidmann T. Mobilité des rétrotransposons, des éléments LINE(s) et des rétrovirus chez les eucaryotes supérieurs. *Cahiers Oncologie* 1991 ; n° spécial ARC : 23.
5. Holzman D. A jumping gene caught in the act. *Science* 1991 ; 254 : 1728-9.

m/s n° 2, vol. 8, février 92

Comme leur nom l'indique, les transposons sont des séquences d'ADN transposables d'un point à un autre du génome. La transposition est un phénomène extrêmement actif chez nombre de procaryotes et d'eucaryotes, notamment les insectes et les plantes (*m/s* n° 9, vol. 7, p. 967). Les rétrotransposons sont une classe de ces éléments mobiles dont la transposition passe par des étapes de transcription et de transcription inverse et qui inclut les séquences de type rétroviral. Chez l'homme, il existe une famille de plus de 100 000 fragments d'ADN dénommés les éléments LINE (*long interspersed elements*). Ces éléments répétés sont plus

ou moins complets. Les plus complets d'entre eux ont une séquence évoquant un rétro-transposon, notamment une phase ouverte de lecture codant potentiellement pour une transcriptase inverse. La plupart de ces éléments sont cependant le siège de délétions importantes. Parmi cette grande famille multigénique, il est extraordinairement difficile de déterminer celles des copies qui sont potentiellement fonctionnelles, c'est-à-dire capables de transposer. Cependant, la réalité de la transposition chez l'homme a été attestée par l'étude de plusieurs maladies congénitales : une hémophilie A avec insertion d'un élément LINE dans le gène

S
E
T
E
T
E
N
M